

Trabalhos Científicos

Título: Genética Médica No Serviço Único De Saúde No Estado Do Mato Grosso Do Sul: Uma Análise Clínico-Epidemiológica

Autores: POLIANA LEMES ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO DO SUL - UFMS), MAYAHA BÁRBARA OLIVEIRA DO NASCIMENTO MACHADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO DO SUL - UFMS), JULIE DE SOUZA XAVIER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO DO SUL - UFMS), HENRIQUE LICO DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO DO SUL - UFMS), LIANE DE ROSSO GIULIANI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO DO SUL - UFMS)

Resumo: “A Genética Médica é uma especialidade que realiza avaliação clínica, diagnóstico, tratamento e aconselhamento genético de indivíduos e famílias com diversos tipos de afecções, assim como suporte e consultoria para outras especialidades médicas e demais profissões da saúde” (SBGM, 2023). O hospital considerado Centro de Referência para Genética Médica (CRGM), do Estado de Mato Grosso do Sul (MS), é o serviço que está inserido no SISREG (sistema de regulação médica) para acesso direto a especialidade. Para demonstrar a atividade de relevância e significado do centro, foi realizado um estudo que aponta os perfis dos pacientes atendidos pela unidade. Caracterizar o perfil dos pacientes atendidos pelo ambulatório de genética do CRGM/MS, para aprimorar e fazer levantamento de dados para um melhor desenvolvimento do serviço. Realizado levantamento e análise do banco de dados do ambulatório de genética do CRGM/MS, através análise de prontuários com dados clínico-epidemiológicos. O ambulatório de genética do CRGM/MS, é responsável por suprir a demanda de todo o estado do MS quando relacionado a atendimentos pelo SUS, via acesso SISREG. O serviço realiza o acompanhamento, tratamento e aconselhamento genético. Tendo em vista a importância desse serviço para a população sul mato-grossense foi realizada uma casuística dos pacientes atendidos no ambulatório desde sua fundação em 2006 até 2022. Ao total foram atendidos 1213 pacientes, dos quais 585 (48,2%) sexo feminino e 628 (51,8%) sexo masculino. A variação de faixa etária foi de 1 até 69 anos. Do total de pacientes, 59,2% residem em Campo Grande/MS, 37,5% interior de MS, 0,2% fora do estado e 3,1% não informaram sua cidade de origem. Até o momento foram revisados 494 (40,7%) resultados de diagnóstico, do qual 195 (39,5%) são doenças monogênicas, 115 (23,3%) cromossômicas, 29 (5,9%) microdeleção ou microduplicação, 5 (1%) defeito de imprinting, 4 (0,8%) teratogênico, 3 (0,6%) multifatorial, 14 (2,8%) possuem diagnóstico não genético e 129 (26,1%) encontram sem diagnóstico etiológico, vale ressaltar que 3 amostras foram perdidas durante o processo por não encontrar prontuário. Os demais casos se encontram em processo de revisão. Diante do exposto, é notório que o sexo masculino se faz mais acometido pelas síndromes. Observa-se que o MS possui uma maior prevalência de casos de doenças monogênicas quando comparado com as demais, sendo seguida por doenças cromossômicas. Conclui-se que os resultados preliminares demonstram que a maior prevalência são do perfil de doenças monogênicas, fazem destaque aos demais tipos de doenças genéticas mais frequentes dentro do ambulatório de genética do centro de referência. Além disso, evidencia a necessidade de se ter uma rede de saúde pública consolidada para a genética médica que consiga abranger a todos os públicos, podendo atender os pacientes, e seus familiares, com doenças genéticas e anomalias congênitas.